

Mutaciones heterocigóticas en el gen de la α -galactosidasa A en dos pacientes con ACV criptogénico

α -galactosidase A Heterozygous mutations gene in two patients with cryptogenic stroke

Laura Lucía Peña Guzmán (1), Jesús Hernán Rodríguez Quintana (2), Clímaco Ernesto Ojeda Moncayo (3)

RESUMEN

La enfermedad de Fabry es una enfermedad genética con herencia ligada al cromosoma X recesiva, en la que se encuentra afectada la actividad de la enzima lisosomal α -galactosidasa A (GLA), con acumulación de diferentes metabolitos como la globotriaosilceramida (GL 3) y la globotriaosilceramida deacilada (liso GL 3), responsables de la disfunción multiorgánica y de las diversas manifestaciones fenotípicas, comprometiendo principalmente: sistema nervioso, piel tracto gastrointestinal, corazón y riñón.

La manifestación neurológica más temprana es el dolor neuropático, sin embargo se pueden encontrar síntomas gastrointestinales, en piel y ojo, mientras que el daño renal y cardíaco se presentan como manifestaciones tardías al igual que el ataque cerebrovascular (ACV) que se presenta en la adultez.

A continuación presentamos dos casos clínicos de pacientes con ACV criptogénico con mutaciones heterocigotas en el gen de la α -galactosidasa A

PALABRAS CLAVE: enfermedad de Fabry, α -galactosidasa A, ACV criptogénico (DeCS).

SUMMARY

Fabry's disease is a recessive X linked genetic disorder in which lysosomal enzyme alpha-galactosidase A activity is affected, with accumulation of different kind of metabolites such as globotriaosylceramide and the deacylated globotriaosylceramide which are responsible for the multi-organ dysfunction that is seen in this disease, and also of the several phenotypic manifestations, mainly in nervous system, skin, gastrointestinal tract, heart and kidney.

Earlier neurological manifestation is neuropathic pain could finding also gastrointestinal tract, skin and eye complaints while Cardiac and renal damage present later like as cerebrovascular disease which presents in adulthood. Two clinical cases of young patients with cryptogenic stroke with heterozygous mutations for Fabry's disease are presenting below.

KEY WORDS: Fabry disease, alpha- galactosidase, cryptogenic stroke (MeSH).

(1) Residente de Neurología, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud

(2) Neurólogo clínico, neurofisiólogo. Profesor de la Universidad del Rosario. Coordinador del Servicio de Neurología en la fundación Cardioinfantil. Grupo Neuro Urosario.

(3) Neurólogo clínico, neurofisiólogo. Coordinador del Servicio de Neurología en el Hospital Universitario Mayor.